

상염색체우성 다낭신과 신낭종

을지병원 신장내과

황 영 환

Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease (ADPKD) and Simple Renal Cysts

Young-Hwan Hwang

Department of Internal Medicine, Eulji General Hospital, Seoul, South Korea

상염색체우성 다낭신은 인구 천 명에 한 명의 유병율을 나타내는 가장 흔한 중증 유전질환이다. 국내에도 약 5만명 가량의 환자가 있을 것으로 추정되고, 말기신부전 원인의 약 2%를 차지하지만, 많은 환자들이 진단되지 않았거나 관리를 받지 않고 있는 실정이다. 원인 유전자가 1994년에 처음 밝혀진 이래 많은 연구가 진행되어 현재 PKD1과 PKD2 유전자에서 각각 1,272개와 202개의 돌연변이가 알려졌고, 유전자에 의해서 코딩되는 polycystin-1과 polycystin-2 단백질의 세포 내 기능 및 다른 단백질과의 상호작용이 규명되고 있다. 상염색체우성 다낭신을 가진 성인 환자의 대다수가 조기에 고혈압이 발생하고 60세까지 약 반수에서 말기신부전에 이르지만, 나머지는 정상 내지 경도의 신기능 저하를 나타내는 등 다양한 중증도를 보인다. 따라서 일차 진료 환경에서도 다낭신 환자를 발견, 진단하고 관리해야 할 필요성이 있다. 발견 및 진단을 위해서는 가족력의 자세한 조사가 중요하다. 가족력이 있는 경우 신장 초음파를 시행한 뒤 나이에 따른 개수를 기준으로 진단할 수 있다. 진단이 된 경우에는 혈압 측정과 함께 사구체여과율, 알부민뇨, 신장 용적 등의 지표를 평가하여 환자의 예후를 예측하고 치료 및 상급기관으로의 의뢰 여부를 결정한다. 다낭신은 만성 신부전 외에도 고혈압, 뇌동맥류, 낭종감염, 요로 결석 등의 다양한 전신 합병증의 위험이 높음을 이해하고 이에 대한 적절한 진단과 예방법을 교육해야 한다.

신낭종은 나이가 들면서 유병율이 증가하며 초음파에서 특징적인 소견을 보일 경우 단순 신낭종으로 쉽게 진단하지만, 복합 신낭종이 의심되는 경우 반드시 조영 증강 CT 를 시행하고 치료 방침을 정해야 한다. 특히 남성 신세포암과의 감별이 중요하고, 다발성 단순 신낭종은 상염색체우성 다낭신과 감별해야 한다.